

## Studiato un farmaco per la sindrome che impedisce ai bimbi di camminare

Un potenziale trattamento farmacologico per la sindrome di Marinesco-Sjögren, una rara malattia genetica causata da mutazioni del gene Sil 1, è stato individuato grazie ad uno studio condotto dall'Istituto Mario Negri di Milano, in collaborazione con l'università "D'annunzio", finanziato dalla Fondazione Telethon e pubblicato sulla rivista scientifica Human Molecular Genetics. I bambini affetti da questa sindrome hanno difficoltà nel coordinare i movimenti e parlare, debolezza muscolare che impedisce loro di sostenersi e camminare in modo autonomo, ipogonadismo, cataratta congenita e disabilità mentale. "In questa malattia il gene Sil 1 - spiega Roberto Chiesa, del Mario Negri che ha coordinato lo studio - è difettoso e le

proteine si accumulano all'interno della cellula attivando un segnale di stress che, se non risolto o contrastato, porta la cellula a suicidarsi. Un enzima, la chinasi Perk, media proprio uno di questi segnali di stress. Abbiamo quindi deciso di verificare se un farmaco sperimentale in grado di bloccare l'attività di Perk avesse effetti protettivi in un modello animale della malattia, il topo woody, che riproduce le caratteristiche principali della malattia". "Somministrando l'inibitore di Perk ai topi woody - dice Michele Sallesse, della "D'annunzio" - siamo riusciti a ritardare la degenerazione dei neuroni e l'insorgenza dei sintomi clinici, con un miglioramento della funzione motoria che si è protratto nel tempo".